

# Combattere le caps

Sono un gruppo di malattie autoinfiammatorie rare e poco conosciute. Colpiscono i bambini nei primi anni di vita. Ora, grazie a nuovi farmaci, si possono curare.

• Le **CAPS** sono un gruppo di malattie autoinfiammatorie rare, di origine genetica, che colpiscono in età infantile, con un elevato impatto sulla qualità di vita di chi ne soffre.

• **Canakinumab (Ilaris®)** è il primo trattamento approvato in Italia per la cura delle CAPS; le evidenze scientifiche dimostrano che, grazie alla selettività della sua azione, consente di ottenere una remissione immediata e duratura dei sintomi.

• **Il Web 2.0**, un luogo d'incontro per chi soffre di malattie rare: l'associazione pazienti insieme alle mamme blogger attiva una campagna di informazione sulle CAPS, raggiungendo circa 3.000 utenti.

**Milano, 16 maggio 2011** - A fare la differenza è il primo anticorpo monoclonale per un gruppo di malattie rare: le CAPS, febbri periodiche di origine genetica, che colpiscono un paziente su un milione; canakinumab è il primo anticorpo monoclonale che spegne a monte l'infiammazione e, grazie alla sua selettività d'azione, consente una remissione rapida e duratura dei sintomi.

Spiega *Fabrizio De Benedetti*, Responsabile U.O.C. Reumatologia, Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma "Le CAPS sono febbri periodiche rare, di origine genetica, fortemente invalidanti; il quadro clinico può essere via via più grave, con febbri ricorrenti o persistenti, ingrandimento della milza, deformità articolari, interessamento dell'orecchio con sordità, infiammazione delle meningi, cefalee persistenti e danni al sistema nervoso centrale".

Come per molte malattie di origine genetica, l'esordio dei sintomi avviene tipicamente in età pediatrica; continua de Benedetti "a causa della mutazione nel gene di una proteina, che si chiama criopirina, l'organismo del paziente è indotto ad attivare una risposta infiammatoria incontrollata; è come se fosse in un perenne stato d'infiammazione e dunque basta poi una banale esposizione a temperature un po' più basse per fare scatenare i sintomi che, nelle forme lievi, includono quasi sempre febbre, rash cutanei, infiammazioni agli occhi e che si ripropongono ad intervalli variabili per tutta la vita".

L'identificazione del ruolo giocato dall'interleuchina 1 $\beta$  nello stato di autoinfiammazione cronica di questi pazienti, ha portato alla definizione di una molecola che legandosi proprio a questa proteina ne regola la produzione "Canakinumab interviene in modo mirato sull'interleuchina 1 $\beta$  e agisce, in sostanza, come una sorta di "inibitore" che blocca le manifestazioni della patologia in modo rapido e duraturo; oltre a neutralizzare la citochina il trattamento ne riduce anche la produzione, per cui la quantità di interleuchina 1 $\beta$  nell'organismo del paziente con CAPS viene riportata entro i parametri di normalità - afferma Alberto Martini, Ordinario di

Pediatria e Direttore della Pediatria II e Reumatologia dell' Istituto G. Gaslini di Genova.

Somministrato in ospedale per via cutanea ogni 2 mesi, canakinumab restituisce al paziente la sua qualità di vita, con dei tempi pressoché immediati.

Le CAPS fanno parte del più ampio gruppo delle malattie rare, attributo che a ben vedere è quasi paradossale, perché complessivamente include oltre 9.000 patologie, che colpiscono dal 6 all'8% della popolazione, corrispondente ad almeno trenta milioni di cittadini in Europa e venticinque milioni negli Stati Uniti. In Italia le malattie rare interessano il 3-4% delle nascite, l'80% di esse sono di natura genetica e i tempi per la diagnosi lunghi.

"Soffro di febbri periodiche dall'età di quattro anni, una al mese, anche con 41 di temperatura – dichiara Paolo Calveri, Presidente di AIFP, Associazione Italiana Febbri Periodiche – ho ricevuto la diagnosi di febbre mediterranea familiare quando ne ho compiuti 33".

Come per tutte le malattie rare, una rilevante area di criticità per i pazienti affetti da CAPS resta quella della scarsa consapevolezza esistente attorno a queste sindromi rare, che rende difficile per i pazienti riconoscere di esserne affetti e rivolgersi di conseguenza al proprio medico, ma anche per i medici non specializzati diagnosticarla precocemente e correttamente. L'Associazione Italiana Febbri Periodiche (AIFP), da sempre impegnata su questo fronte, ha recentemente promosso una campagna pilota di sensibilizzazione online denominata "CAPS – Febbri Periodiche Associate alla Criopirina. Riconoscerle per vivere meglio", che in quattro mesi ha significativamente contribuito a far conoscere meglio queste sindromi rare, grazie anche al coinvolgimento attivo delle mamme blogger e dei canali web 2.0.

"Il primo, importante passo per affrontare le CAPS, come qualunque altra patologia rara, è conoscerle e farle conoscere - commenta Calveri, Presidente di AIFP – "Con questa campagna abbiamo voluto coinvolgere attivamente gli utenti, ed in prima linea le mamme, in un progetto pilota che costruisce le basi per la creazione di una rete di relazioni online a sostegno della circolazione di informazioni utili e consigli pratici e della condivisione di vissuti ed esperienze sulle CAPS, per aiutare chi ne soffre e chi lo assiste



ad essere maggiormente consapevole della propria patologia ed affrontarla meglio."

La campagna, che in quattro mesi ha sviluppato oltre 3.000 contatti diretti sul web, ha portato ad un aumento dell'88% delle visite del sito AIFP, e ad una presenza delle CAPS su tutte le prime 3 pagine di Google.it, generando un incremento significativo dei contenuti disponibili sulla rete relativi alle CAPS. Il "buzz" sulla rete ha infatti incrementato la visibilità di queste patologie su motori di ricerca, forum, blog di mamme, siti internet e social network. La community delle mamme blogger si è dimostrata particolarmente attenta all'iniziativa, appoggiandola e sostenendola con pubblicazioni sui propri blog.

Naturalmente l'innovazione terapeutica resta il primo grande bisogno dei pazienti affetti da malattie rare; e l'impegno della Ricerca in Novartis è rivolto in modo prioritario alla comprensione dei meccanismi che sono causa delle malattie rare, per le quali il bisogno terapeutico è, in larghissima misura, ancora insoddisfatto. Sulla base della comprensione del meccanismo che provoca la patologia, è possibile costruire terapie efficaci. Sono oltre 40 i progetti di ricerca per le malattie rare seguiti dal gruppo elvetico.